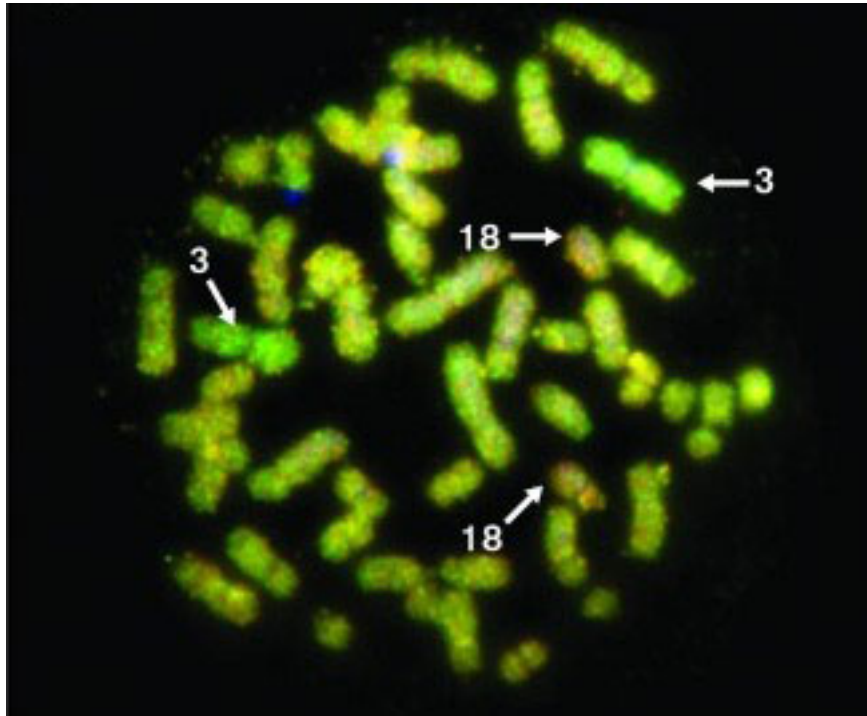


Neixen bessons sense una patologia hereditària

10/2012 - Medicina i Salut. Per primer cop arreu del món, s'aconsegueix el naixement d'un nen i una nena sense una patologia hereditària, un càncer colon-rectal hereditari no polipós (HNPCC) o S Lynch, que podien rebre del seu pare. En aquest cas s'ha aplicat el Diagnòstic Genètic Preimplantacional (DGP) per a Doble Factor genètic (DF-DGP). Aquesta investigació ha estat desenvolupada per un equip de la Unitat de Biologia Cel·lular i Genètica Mèdica de la Facultat de Medicina de la UAB en col·laboració amb l'equip de Fundació Puigvert–Hospital de la Santa Creu i Sant Pau i amb el Consultori Obstètric i Ginecològic Josep Obradors i el Servei d'Oncologia Mèdica de ICO de Girona.



El càncer colon-rectal hereditari no polipós (HNPCC) o S Lynch, es manifesta en un 80% dels afectats per la mutació i afecta a gens freqüentment reparadors del DNA, que són importants en el manteniment de l'estabilitat genòmica durant la replicació del DNA. Amb 655.000 morts a l'any a tot el món, és la quarta forma més comuna de càncer en els Estats Units i la tercera causa principal de mort relacionada amb el càncer en el món occidental.

Segons les dades extretes de la Societat Europea de Reproducció Humana i Embriologia (ESHRE), en processos de Diagnòstic Genètic Preimplantacional (DGP) només un 14% dels embrions lliures de mutació familiar que són transferits a l'úter matern donen lloc a un embaràs. Una de les raons d'aquesta baixa taxa d'implantació pot ser la presència d'alteracions en el nombre normal de cromosomes (o aneuploidies) en els embrions transferits. En els cicles de DGP per a malalties com el HNPCC, habitualment no s'analitza la dotació cromosòmica dels embrions.

En el DGP per a Doble Factor genètic (DF-DGP) desenvolupat a la UAB, s'analitza, a més de la mutació responsable de la malaltia monogenètica familiar tota la dotació cromosòmica (cromosomes 1-22, X i Y) dels embrions evolutius. A més té l'avantatge que els resultats s'aconsegueixen als quatre dies, fet que permet que els embrions seleccionats es puguin transferir a l'úter matern sense necessitat de congelar-los.

En aquest cas, els procediments per poder seleccionar embrions que a més de no afectats de la Síndrome de Lynch fossin també cromosòmicament normals per a la resta dels cromosomes, es van duu a terme en col·laboració amb l'equip del Programa de Reproducció Assistida de la Fundació Puigvert–Hospital de Sant Pau on es va realitzar tot el procediment de Reproducció Assistida.

Així dels embrions evolutius de tres dies es van extraure dues cèl·lules embrionàries. Un d'ells va ser emprat per l'estudi de la mutació que provoca la malaltia hereditària i l'altre per l'estudi de tots els cromosomes (cromosomes 1-22, X i Y) del embrió utilitzant el procediment de Hibridació Genòmica Comparada (CGH) ràpida desenvolupat en el nostre grup, que empra el software MetaSystems (IZASA).

En un total de 12 dels 14 embrions evolutius es va fer l'anàlisi de la mutació amb èxit (85,7%), essent 5 dels embrions (41,7%) lliures de la mutació, i en 3 d'aquests es va observar que també eren cromosòmicament normals.

Dos d'aquests embrions es van transferir a l'úter matern el cinquè dia del desenvolupament embrionari amb resultat del naixement d'un nen i una nena, ambdós sans per la Síndrome de Lynch, dels que el Diagnòstic Genètic Postnatal ha estat concordant amb el resultat obtingut en el DF-DGP.

El DF-PGD pot resultar en una eina molt útil per seleccionar els embrions lliures de malalties hereditàries y cromosòmicament més viables, i possibilitar millorar la taxa d'implantació dels embrions transferits.

Joaquima Navarro

Departament de Biologia Cel·lular, de Fisiologia i d'Immunologia

“First successful double-factor PGD for Lynch Syndrome: monogenic analysis and comprehensive aneuploidy screening”.
Clinical Genetics (Daina i col.). DOI: 10.1111/cge.12025